



AVANÇOS RECENTES NA COMPREENSÃO E MANEJO DA CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA: UMA REVISÃO ATUALIZADA

Amanda Henrique Santana, Alaércio Maran Filho, Gabriela Incerti de Paiva Rodrigues, Maria Fernanda Siqueira Bertin, Eduardo Ryan Diógenes Colaço, Jessica Nascimento Lobo, Thayane de Freitas Lima, Mariana Faquim dos Anjos, Patrícia Rossi, Ligia Maria Senigalia Bacca, Moses Haendel Melo Rodrigues Filho, Yasmin Codrignani Rosseti, João Victor Cutolo Silva, Gabriel Oliveira Forzan, Maria Eugênnia Andrade Magalhães, Tarcísio Pereira da Rocha Júnior, Mirely Oliveira Almeida, Gabriel Antonio Figueiredo Souza

 [ps://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n11p915-925](https://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n11p915-925)
igo recebido em 30 de Agosto e publicado em 08 de Novembro de 2024

REVISÃO DA LITERATURA

RESUMO

A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença genética do coração caracterizada pelo espessamento anormal do músculo cardíaco, principalmente do septo interventricular, o que pode dificultar a circulação sanguínea. Essa condição afeta a capacidade do coração de bombear sangue de forma eficiente e é frequentemente associada a sintomas como falta de ar, dor no peito, palpitações e, em casos graves, arritmias e morte súbita. A CMH é comumente hereditária, com padrão de transmissão autossômico dominante. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado, que incluem medicamentos, intervenções cirúrgicas e dispositivos como cardiodesfibriladores, são essenciais para controlar a progressão da doença. Essa revisão de literatura foi realizada por meio de publicações científicas encontradas nos seguintes bancos de dados: Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), Public Medline (PubMed), Portal de Periódicos CAPES e Scientific Electronic Library Online (SciELO), sem restrição de período. Foram também consultados os sites oficiais do Ministério da Saúde e a literatura cinzenta. A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença genética com ampla variabilidade clínica, exigindo diagnóstico precoce e tratamento personalizado para otimizar o prognóstico. Com avanços nos métodos diagnósticos e terapêuticos, como betabloqueadores, cirurgia de miectomia e dispositivos como o cardiodesfibrilador implantável, muitos pacientes podem ter boa qualidade de vida. A gestão da doença também envolve acompanhamento contínuo e, em alguns casos, apoio psicológico e aconselhamento genético. O controle eficaz da CMH depende de um manejo multidisciplinar, visando minimizar complicações graves como arritmias e morte súbita, e melhorar a saúde geral dos pacientes afetados.

Palavras-chave: Cardiomiopatia hipertrófica; Etiologia; Sinais clínicos; Diagnóstico.

RECENT ADVANCES IN THE UNDERSTANDING AND MANAGEMENT OF HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY: AN UPDATED REVIEW

ABSTRACT

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a genetic heart disease characterized by abnormal thickening of the heart muscle, especially the interventricular septum, which can hinder blood circulation. This condition affects the heart's ability to pump blood efficiently and is often associated with symptoms such as shortness of breath, chest pain, palpitations, and, in severe cases, arrhythmias and sudden death. HCM is commonly hereditary, with an autosomal dominant pattern of transmission. Early diagnosis and appropriate treatment, which include medications, surgical interventions, and devices such as cardioverter-defibrillators, are essential to control the progression of the disease. This literature review was conducted using scientific publications found in the following databases: Virtual Health Library (BVS), Public Medline (PubMed), CAPES Periodical Portal, and Scientific Electronic Library Online (SciELO), with no time restriction. The official websites of the Ministry of Health and gray literature were also consulted. Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a genetic disease with wide clinical variability, requiring early diagnosis and personalized treatment to optimize prognosis. With advances in diagnostic and therapeutic methods, such as beta-blockers, myectomy surgery and devices such as the implantable cardioverter-defibrillator, many patients can have a good quality of life. Management of the disease also involves continuous monitoring and, in some cases, psychological support and genetic counseling. Effective control of HCM depends on multidisciplinary management, aiming to minimize serious complications such as arrhythmias and sudden death, and improve the general health of affected patients.

Keywords: Hypertrophic cardiomyopathy; Etiology; Clinical signs; Diagnosis.

Autor correspondente: Amanda Henrique Santana amanda.chemmel@gmail.com

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



INTRODUÇÃO

A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é uma doença cardíaca genética caracterizada pelo espessamento anormal do miocárdio, o músculo do coração, sem que haja uma causa aparente, como hipertensão arterial ou estenose aórtica, para justificar essa hipertrofia. Esse espessamento ocorre principalmente no septo interventricular e pode interferir no fluxo de sangue que sai do coração, o que é conhecido como obstrução do trato de saída do ventrículo esquerdo. Além de comprometer a função diastólica, dificultando o relaxamento adequado do coração e o enchimento ventricular, a CMH também aumenta o risco de arritmias, podendo resultar em complicações graves, como fibrilação ventricular e morte súbita, especialmente em indivíduos jovens e atletas. A prevalência estimada da cardiomiopatia hipertrófica é de aproximadamente 1 em cada 500 pessoas, tornando-se uma das doenças cardíacas genéticas mais comuns. O diagnóstico precoce e o manejo clínico adequado são essenciais para reduzir riscos e melhorar a qualidade de vida dos pacientes (ARIAS et al., 2018; BAZAN et al., 2020).

A cardiomiopatia hipertrófica apresenta uma ampla variabilidade clínica, o que significa que os sintomas podem variar bastante entre os indivíduos afetados. Alguns pacientes podem ser assintomáticos, enquanto outros apresentam sintomas que afetam significativamente a qualidade de vida, como dor no peito, falta de ar, palpitações, tonturas e episódios de síncope (desmaio). Esses sintomas ocorrem devido à dificuldade do coração em bombear sangue adequadamente e ao risco de desenvolver arritmias potencialmente fatais. A CMH é geralmente hereditária, com padrão de herança autossômico dominante, o que significa que a mutação pode ser transmitida de uma geração para outra. Diversos genes associados à estrutura e função das proteínas do músculo cardíaco podem estar envolvidos, como aqueles que codificam as cadeias pesadas de miosina e a proteína de ligação de miosina-C. Identificar essas mutações tem ajudado tanto no diagnóstico quanto no aconselhamento genético dos familiares (MARIAN et al., 1995; SPIRITO et al., 1997).

A realização de uma revisão da literatura sobre cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é fundamental para ampliar o entendimento atual sobre a doença, identificando avanços e lacunas no conhecimento científico. A CMH é uma condição complexa com causas genéticas variadas, manifestações clínicas heterogêneas e um impacto significativo na saúde pública, especialmente por ser uma das principais causas de morte súbita em jovens e atletas. Revisar a literatura permite reunir e analisar os dados mais recentes sobre a fisiopatologia, os fatores

de risco e os avanços em diagnóstico e tratamento, o que é essencial para o aprimoramento das práticas clínicas.

Além disso, uma revisão abrangente contribui para o aprimoramento dos protocolos de diagnóstico, incluindo o uso de exames de imagem avançados e testes genéticos, possibilitando uma detecção precoce e mais precisa da CMH. Isso também facilita o desenvolvimento de estratégias terapêuticas mais eficazes, que podem variar desde o uso de medicamentos até intervenções cirúrgicas, conforme o perfil individual do paciente. A revisão da literatura também promove o entendimento sobre as implicações genéticas e o aconselhamento familiar, permitindo abordagens personalizadas para cada paciente e seus familiares.

Finalmente, revisões sobre a CMH contribuem para a base de conhecimentos científicos que subsidiam políticas de saúde pública, auxiliando na definição de estratégias de prevenção e manejo da doença em populações de risco. Dessa forma, realizar uma revisão da literatura sobre CMH é um passo essencial para fortalecer o conhecimento científico e promover melhores práticas clínicas, melhorando a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes com essa condição. Neste sentido, o objetivo deste trabalho foi realizar uma revisão da literatura sobre cardiomiopatia hipertrófica, destacando a etiologia, manifestações clínicas e as principais abordagens terapêuticas.

METODOLOGIA

Essa revisão de literatura foi realizada por meio de publicações científicas encontradas nos seguintes bancos de dados: Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), Public Medline (PubMed), Portal de Periódicos CAPES e Scientific Electronic Library Online (SciELO), sem restrição de período. Foram também consultados os sites oficiais do Ministério da Saúde e a literatura cinzenta.

Para a busca nos bancos de dados, utilizaram-se as palavras-chave "Cardiomiopatia hipertrófica", "Etiologia", "Sinais clínicos", "Diagnóstico". As palavras foram combinadas usando as expressões "AND" e "OR". Os critérios de inclusão definidos foram: 1) artigos completos e de acesso gratuito e 2) artigos que fossem relevantes para a pesquisa do tema. Os critérios de exclusão incluíram: comentários, cartas ao editor, estudos que não apresentaram resultados concretos ou conclusivos e artigos que não tratassem diretamente

do tema central do estudo.

A pesquisa aplicou filtros nos campos de título, resumo e assunto. Após essa filtragem, os artigos selecionados foram revisados integralmente, e suas informações foram organizadas e analisadas no software Microsoft Office Word. A síntese dos dados foi feita através de uma análise descritiva e quantitativa dos estudos escolhidos, sendo os resultados apresentados de forma dissertativa.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

CAUSAS

A cardiomiopatia hipertrófica é causada, principalmente, por mutações genéticas que afetam proteínas do sarcômero, a unidade funcional do músculo cardíaco. Essas mutações genéticas são hereditárias, geralmente com padrão de herança autossômico dominante, o que significa que basta uma única cópia do gene alterado para que a doença se manifeste. A mutação pode ser herdada de um dos pais ou ocorrer de forma espontânea (de novo), mesmo sem histórico familiar prévio (MARIAN et al., 1995; MARSIGLIA et al., 2014).

As mutações mais comuns estão em genes que codificam proteínas essenciais para a contração muscular, como a cadeia pesada de miosina beta (MYH7), a proteína de ligação de miosina C (MYBPC3) e a troponina T (TNNT2). Essas mutações alteram a estrutura e a função do músculo cardíaco, causando o espessamento do miocárdio, principalmente do septo interventricular, mesmo na ausência de outras condições, como hipertensão arterial (TIRONE et al., 2005).

Embora a maioria dos casos de CMH esteja ligada a causas genéticas, há outras condições que podem levar ao espessamento do músculo cardíaco e que podem ser confundidas com CMH, como hipertensão e estenose aórtica, mas que, nesse caso, seriam classificadas como cardiomiopatia hipertrófica secundária (ALMEIDA et al., 2015). O reconhecimento da causa genética é essencial para o manejo clínico e para o aconselhamento familiar, uma vez que parentes diretos também têm risco aumentado de desenvolver a doença. A pesquisa em genética molecular tem sido crucial para identificar essas mutações e para compreender a variabilidade da manifestação da CMH, contribuindo para o desenvolvimento de estratégias diagnósticas mais precisas e tratamentos direcionados.

SINTOMAS

Os sintomas da cardiomiopatia hipertrófica (CMH) variam amplamente entre os indivíduos, podendo ser leves, moderados ou ausentes, ou, em casos mais graves, causar limitações significativas (SPIRITO et al., 1997). Os principais sintomas incluem (Quadro 1).

Quadro 1. Principais sintomas da cardiomiopatia hipertrófica.

SINTOMAS	DESCRIÇÃO
Falta de ar (dispneia)	Frequentemente ocorre durante atividades físicas ou mesmo em repouso, causada pela dificuldade de o coração relaxar e preencher adequadamente os ventrículos.
Dor no peito (angina)	A dor torácica ocorre geralmente durante o esforço físico, devido à redução do fluxo de sangue no miocárdio, especialmente em pacientes com espessamento significativo do músculo cardíaco.
Palpitações	Batimentos cardíacos acelerados ou irregulares são comuns, e podem estar relacionados a arritmias, que são frequentes em pessoas com CMH.
Tontura e síncope (desmaios)	Podem ocorrer durante atividades físicas ou em momentos de repouso, devido à obstrução do fluxo sanguíneo ou a arritmias graves, como a taquicardia ventricular.
Fadiga	A redução do débito cardíaco pode levar a cansaço excessivo, mesmo em atividades de baixa intensidade.

Alguns pacientes com CMH podem ser assintomáticos ou ter sintomas leves, o que pode dificultar o diagnóstico precoce. No entanto, em casos mais graves, a CMH aumenta o risco de complicações sérias, incluindo insuficiência cardíaca e morte súbita, especialmente durante o exercício intenso. Esse risco é maior em pacientes jovens e atletas. Devido a essas manifestações e ao potencial de gravidade, o monitoramento regular e a avaliação de sintomas novos ou progressivos são essenciais para uma intervenção adequada e para a prevenção de complicações (WIGLE, 2001).

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico da cardiomiopatia hipertrófica (CMH) envolve uma combinação de avaliação clínica, exames de imagem e, em alguns casos, testes genéticos. A investigação geralmente começa com uma consulta detalhada sobre os sintomas do paciente e o histórico familiar, já que a CMH é frequentemente hereditária. Em seguida, realiza-se um exame físico, durante o qual o médico pode identificar sinais que sugerem a presença de obstrução do fluxo de saída do ventrículo esquerdo, como sopros cardíacos (FERNANDES et al., 2024).

O ecocardiograma é o exame de imagem de escolha para confirmar a presença de espessamento anormal do músculo cardíaco, permitindo medir a extensão da hipertrofia e avaliar a função do coração. Em alguns casos, utiliza-se a ressonância magnética cardíaca, que oferece maior detalhamento da anatomia e pode identificar áreas de fibrose, um indicativo de cicatrizes no tecido cardíaco, associadas a um risco maior de arritmias. Além disso, o eletrocardiograma (ECG) é frequentemente realizado para detectar anormalidades elétricas, como alterações no ritmo e condução cardíaca, comuns em pessoas com CMH (LAKDAWALA et al., 2011). Os testes de esforço são também úteis, pois permitem avaliar a resposta do coração durante atividades físicas e detectar sinais de obstrução induzida pelo esforço. Em casos selecionados, realiza-se o teste genético para identificar mutações associadas à CMH, especialmente se houver histórico familiar ou para o aconselhamento genético dos familiares de primeiro grau.

O diagnóstico precoce da CMH é crucial para o manejo adequado, já que a doença pode ser assintomática por anos, mas com o tempo aumenta o risco de complicações graves, como insuficiência cardíaca e morte súbita. Com o diagnóstico confirmado, recomenda-se o acompanhamento contínuo com um cardiologista especializado, que poderá determinar a necessidade de intervenções preventivas e monitorar a progressão da doença, ajustando o tratamento conforme necessário.

TRATAMENTO

O tratamento é personalizado e depende da gravidade dos sintomas, do grau de obstrução do fluxo sanguíneo e do risco de complicações. Em casos leves ou assintomáticos, pode ser suficiente o acompanhamento regular com um cardiologista e algumas restrições de atividades físicas extenuantes. No entanto, para pacientes que apresentam sintomas mais intensos ou obstrução significativa do fluxo de saída do ventrículo esquerdo, são recomendados tratamentos farmacológicos e, em alguns casos, procedimentos invasivos.

Entre os medicamentos mais usados estão os betabloqueadores e os bloqueadores dos canais de cálcio, que ajudam a reduzir a frequência cardíaca e a melhorar o relaxamento do músculo cardíaco, aliviando sintomas como a falta de ar e a dor no peito. Para alguns pacientes com arritmias, os antiarrítmicos também podem ser indicados, embora sejam usados com cautela devido aos efeitos colaterais (BRAUNWALD et al., 1962; SPIRITO et al., 1997).

Nos casos em que a obstrução do fluxo de sangue persiste e os sintomas não são controlados com medicamentos, procedimentos invasivos podem ser considerados. A miectomia septal, uma cirurgia aberta que remove parte do músculo espessado, é uma opção eficaz para aliviar a obstrução e melhorar a função cardíaca. Alternativamente, a ablação septal com álcool, um procedimento minimamente invasivo, envolve a injeção de álcool em uma pequena artéria do septo para induzir um infarto controlado, reduzindo o espessamento muscular (MORROW et al., 1997).

Para pacientes com alto risco de morte súbita, especialmente aqueles com histórico de arritmias graves ou síncope inexplicada, o cardiodesfibrilador implantável (CDI) pode ser recomendado. O CDI monitora continuamente o ritmo cardíaco e pode corrigir arritmias potencialmente fatais, como a fibrilação ventricular, por meio de choques elétricos. Além do tratamento médico e intervencionista, o acompanhamento psicológico e o aconselhamento familiar são importantes, principalmente em casos com risco genético para familiares de primeiro grau. O manejo adequado da CMH, com monitoramento constante e ajustes no tratamento, permite a muitos pacientes viverem com maior segurança e qualidade de vida, reduzindo o risco de complicações (PAULA et al., 2010).

PROGNÓSTICO

O prognóstico da cardiomiopatia hipertrófica é altamente variável, dependendo de fatores como a gravidade dos sintomas, a presença de complicações e o risco de arritmias. Em muitos casos, especialmente quando a doença é leve e assintomática, a expectativa de vida pode ser normal, com os pacientes levando uma vida relativamente ativa. No entanto, em casos mais graves, o prognóstico pode ser mais comprometido, particularmente quando há obstrução significativa do fluxo sanguíneo ou arritmias malignas (MARON et al., 2003).

A principal causa de morte em pacientes com CMH é a morte súbita cardíaca, frequentemente associada a arritmias ventriculares graves, como a fibrilação ventricular.

Pacientes que apresentam síncope inexplicada ou que têm histórico familiar de morte súbita estão em risco aumentado e devem ser monitorados de perto. A implementação de um cardiodesfibrilador implantável (CDI) pode reduzir significativamente esse risco em pacientes com arritmias fatais ou com alto risco de morte súbita (MATTOS et al., 2006).

Pacientes com sintomas leves, que respondem bem ao tratamento medicamentoso e não apresentam complicações graves, geralmente têm um prognóstico mais favorável, podendo levar uma vida quase normal. O acompanhamento regular é essencial para monitorar a progressão da doença e ajustar o tratamento conforme necessário, especialmente no que diz respeito ao controle da insuficiência cardíaca, das arritmias e das limitações físicas.

A cirurgia, seja a miectomia septal ou a ablação septal com álcool, pode melhorar significativamente o prognóstico em pacientes com obstrução importante do fluxo sanguíneo, reduzindo os sintomas e melhorando a qualidade de vida (MORROW et al., 1997). No entanto, como qualquer procedimento invasivo, essas intervenções apresentam riscos, e a escolha do tratamento deve ser cuidadosamente considerada pelo cardiologista, levando em conta a saúde geral do paciente e os possíveis benefícios.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As considerações finais sobre a cardiomiopatia hipertrófica (CMH) destacam a importância do diagnóstico precoce, do manejo personalizado e do acompanhamento contínuo para garantir a melhor qualidade de vida aos pacientes. Embora a CMH seja uma condição genética com uma ampla gama de manifestações clínicas, os avanços na compreensão da fisiopatologia, nos métodos de diagnóstico, como o ecocardiograma e a ressonância magnética, e nas opções terapêuticas, como os betabloqueadores, a cirurgia de miectomia e a ablação com álcool, têm contribuído significativamente para o controle da doença e para a redução das complicações graves, como a morte súbita cardíaca.

A individualização do tratamento é fundamental, levando em consideração a gravidade dos sintomas, o risco de arritmias e a presença de complicações. O uso de tecnologias de monitoramento, como o cardiodesfibrilador implantável (CDI), e a contínua evolução nos testes genéticos têm permitido intervenções mais precoces e adequadas, além de orientar o aconselhamento genético para os familiares dos pacientes.

A gestão da CMH deve incluir não apenas o tratamento físico, mas também o apoio psicológico, já que o diagnóstico de uma doença genética pode gerar preocupações sobre a saúde a longo prazo e sobre o risco de transmissão para futuras gerações. A conscientização sobre a CMH, tanto entre profissionais de saúde quanto na comunidade em geral, é essencial para garantir que os pacientes recebam cuidados adequados e para identificar os casos de maneira precoce, quando as opções terapêuticas podem ser mais eficazes. Em última análise, a cardiomiopatia hipertrófica é uma condição que, embora desafiadora, pode ser bem manejada com os cuidados apropriados. O progresso no tratamento e na compreensão da doença oferece esperança para os pacientes, permitindo que muitos deles vivam com segurança e qualidade de vida, minimizando os riscos associados à doença.

REFERÊNCIAS

- ALMEIDA, I. et al. Gradiente elevado no trato de saída do ventrículo esquerdo: estenose aórtica, miocardiopatia hipertrófica obstrutiva ou ambas? **Ver. Port. Cardiol.** 2015; 34(5): 357.e1--- 357.e5
- ARIAS, A. M. et al. Hypertrophic Cardiomyopathy, All Phenotypes in one. **International Journal of Cardiovascular Sciences**, v. 31, n. 3, p. 312–315, maio 2018.
- BAZAN, S. G. Z. et al. Cardiomiopatia Hipertrófica – Revisão. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 115, n. 5, p. 927–935, nov. 2020.
- BRAUNWALD E, EBERT PA. Hemodynamic Alterations in Idiopathic Hypertrophic Subaortic Stenosis Induced by Sympathomimetic Drugs. **Am J Cardiol.** 1962;10:489-95
- FERNANDES, F. et al. Diretriz sobre Diagnóstico e Tratamento da Cardiomiopatia Hipertrófica – 2024. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 121, n. 7, p. e202400415, 2024.
- LAKDAWALA NK et al. Electrocardiographic Features of Sarcomere Mutation Carriers with and without Clinically Overt Hypertrophic Cardiomyopathy. **Am J Cardiol.** 2011;108(11):1606-13.
- MARIAN AJ et al. Sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy: variability in phenotypic expression of beta-myosin heavy chain mutations. **Eur Heart J.** 1995;16(3):368-76
- MARON MS et al. Effect of left ventricular outflow tract obstruction on clinical outcome in hypertrophic cardiomyopathy. **N Engl J Med.** 2003;348(4):295-303.



MARSIGLIA, J. D. C.; PEREIRA, A. C. Cardiomiopatia Hipertrófica: Como as Mutações Levam à Doença?. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 102, n. 3, p. 295–304, mar. 2014.

MATTOS, B. P. E. Estratificação de risco para morte súbita na cardiomiopatia hipertrófica: bases genéticas e clínicas. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 87, n. 3, p. 391–399, set. 2006.

MORROW AG et al. Operative Treatment in Hypertrophic Subaortic Stenosis. Techniques, and the Results of Pre and Postoperative Assessments in 83 Patients. **Circulation**. 1975;52(1):88-102.

PAULA, L. J. C. et al. Implante de cardio-desfibrilador em gestantes com cardiomiopatia hipertrófica. **Brazilian Journal of Cardiovascular Surgery**, v. 25, n. 3, p. 406–409, jul. 2010.

SPIRITO P. et al. The management of hypertrophic cardiomyopathy. **N Engl J Med**. 1997;336(11):775-785.

TIRONE, A. P. et al. Pesquisa de marcadores para os genes da cadeia pesada da beta-miosina cardíaca e da proteína C de ligação à miosina em familiares de pacientes com cardiomiopatia hipertrófica. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 84, n. 6, p. 467–472, jun. 2005.

WIGLE ED. Cardiomyopathy: The diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy. **Heart**. 2001; 86(6):709-714.